

分担研究課題名：脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築  
大阪地域における脊髄性筋萎縮症スクリーニングの実施状況

研究分担者：木水 友一（大阪母子医療センター小児神経科・副部長）

研究要旨

前年度に引き続き大阪地域で脊髄性筋萎縮症(spinal muscular atrophy: SMA)の新生児スクリーニング(newborn screening: NBS)を実施した。これまでに発見した1症例は正常発達範囲で経過している。リハビリテーションを中心とする診療体制充実を目的とする多施設共同研究では、4症例に医療的介入を行っている。

A. 研究目的

令和5年度に引き続き脊髄性筋萎縮症(spinal muscular atrophy: SMA)の新生児スクリーニング(newborn screening: NBS)に関連する検査体制、診療体制(治療体制、フォローアップ体制)の構築とその充実を目的とする。

B. 研究方法

大阪でのSMA-NBSの実施体制(検査、治療、フォローアップ体制)の構築と統括を行っている。2024年3月からは新生児マススクリーニングに関する実証事業に参加となり大阪府全域(大阪市、堺市も含め)で公費化されている。また、フォローアップ体制(特にリハビリテーション(リハ)体制)の充実のために治療前に発症している重症SMA児に生じる早期発症側弯症に対するリハビリテーションによる予防・軽減効果を検討するための多施設共同前方視的介入研究課題を継続して行っている。

(倫理面への配慮)

多施設共同研究課題「発症後に治療した重症脊髄性筋萎縮症乳児例に生じる早期発症脊柱側弯症に対する姿勢管理を中心としたリハビリテーション介入の予防効果についての検討」は自施設の倫理委員会の承認を得て実施している。(倫理申請番号：1701)

C. 研究結果

大阪では2021年からSMA-NBSを開始し、検

査実施数は約15万検体を超えている。偽陽性者はなく、陽性者は1例おり発症前治療を実施し、正常発達範囲で経過している。実証事業として大きな問題なくNBS検査を実施できている。

多施設共同研究は2024年2月に倫理委員会の承認を得て実施しており、現在4例の介入症例がいる。なお同研究は令和7年度AMED障害者対策総合研究開発事業(身体・知的等障害分野)に採択されている。

D. 考察

大阪でのSMA-NBS検査体制は問題なく稼働している。陽性者数が国内の疫学調査等から考えられる疾患頻度より明らかに低い状況であるが、偽陰性例の報告はなく、明らかな要因は不明であり、今後も検査を継続し検証していく必要がある。希少疾患の集学的なフォローアップ体制構築とその維持については小児神経科医がコーディネーターとなり他科多職種をつなぐ役割を担うべきと考えられ、そういった人材の育成が取り組むべき方向性の1つと考えられる。しかし、SMAのフォローアップ体制は地域差があり、人口の少ない地域にはSMA患者自体も少なく人材の育成環境が整わない場合も多い。これに対しては自治体の枠を超えたサポート体制の構築や対応施設の集約化が求められる課題と考えられる。我々の現在行っているAMED研究はリハ体制の充実とともにこれらの診療体制の充実にも寄与するものと考えて

いる。

## E. 結論

今後も大阪での SMA-NBS を継続実施し、結果を示していく。診療・フォローアップ体制に対しては、多施設共同研究を通して今後も充実を図っていく。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) Kimizu T, Nozaki M, Okada Y, et al. Multiplex Real-Time PCR-Based Newborn Screening for Severe Primary Immunodeficiency and Spinal Muscular Atrophy in Osaka, Japan: Our Results after 3 Years. *Genes (Basel)*, 15(3):314, 2024.
- 2) Kimizu T, Yokawa S, Horibe T, et al. A case of spinal muscular atrophy type 0 treated with nusinersen without progression of early-onset scoliosis – possibility of preventing scoliosis with a rehabilitation program focusing on postural management. *Brain Dev*, 47(3):104354, 2025.

### 2. 学会発表

- 1) 木水友一. 拡大 NBS 公費化が進む今、改めて発症後 SMA の早期診断・治療を考える. 第 127 回小児科学会, ランチョンセミナー10, 福岡市, 2024. 4. 19-21
- 2) 木水友一. NBS 公費化の全国展開に向け

て小児神経科医に望まれること. 第 66 回日本小児神経学会学術集会, ランチョンセミナー13「SMA 新生児スクリーニングの今後の展望」, 名古屋市, 2024. 5. 30-6. 1

- 3) 木水友一. SMA の新生児スクリーニングの実際ー産婦人科医・新生児科医に知っておいて欲しい事. 第 60 回日本周産期・新生児医学会学術集会, ランチョンセミナー「産科医・新生児科医に必要な脊髄性筋萎縮症 (SMA) の知識」, 大阪市, 2024. 7. 13-15
- 4) 木水友一. 大阪での実証事業化とその全国展開に向けてーSMA-NBS を中心に. 第 51 回日本マスキュレーション学会, シンポジウム 2「新たな新生児スクリーニングの公費化に向けて」, 熊本市, 2024. 8. 23-24
- 5) 木水友一. AMED: 発症後に治療した重症脊髄性筋萎縮症乳児例に生じる脊柱側弯症に対する姿勢管理を中心としたリハビリテーション介入による予防研究の開始報告. 第 4 回日本小児リハビリテーション医学会学術集会, 東京都, 2024. 9. 6-7
- 6) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングーその重要性和公費化の全国展開に向けて. 第 97 回小児科学会岡山地方会(特別講演), 岡山市, 2024. 12. 1

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)  
該当案件なし